

Patient

Einsender

Hämatologie/Onkologie
Humangenetik
Prof. Dr. L. Bullinger / Prof. Dr. S. Mundlos

PD Dr. Dr. Thomas Burmeister
PD Dr. Stefan Schwartz
Dipl. Biol. Vivien Boldt
Prof. Dr. Jörg Westermann

Kontakt
Tel. +49 (30) 40 50 26-800
Fax +49 (30) 40 50 26-651
www.laborberlin.com/haematologie

ANFORDERUNGSSCHEIN DPD-DIAGNOSTIK

Datum: Ärztin/Arzt:

Tel./Fax bei Rückfragen:

Untersuchungsauftrag (Material: 5-10 ml EDTA-Blut)

DPYD-Polymorphismen

Klinische Erläuterungen

Ein Mangel am Enzym *Dihydropyrimidin-Dehydrogenase* (DPD) kann bei Verabreichung der Medikamente 5-Fluorouracil, Capecitabin oder Tegafur zu einer verzögerten Metabolisierung dieser Substanzen und damit zu einer erhöhten Toxizität führen, die selten auch lebensbedrohlich sein kann.

Seit dem 30. April 2020 existiert eine offizielle Empfehlung der Europäischen Arzneimittel-Agentur (EMA), dass vier *DPYD*-Polymorphismen, von denen bekannt ist, dass sie zu einer erniedrigten DPD-Enzymaktivität führen, vor Gabe der genannten Medikamente untersucht werden sollen. Diese Empfehlung wurde auch durch die Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DGHO) in einem Positionspapier vom Juni 2020 übernommen.

Die zu testenden Polymorphismen sind:

- *DPYD*2A* (c.1905+1G>A; IVS14+1G>A; rs3918290)
- *DPYD*13* (c.1679T>G; rs55886062)
- Polymorphismus c.2846A>T (rs67376798) und
- HaplotypB3 (c.[1236G>A;1129–5923C>G], rs75017182).

Die Untersuchung "DPYD-Polymorphismen" umfasst diese vier Polymorphismen.

Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung ist das schriftliche Einverständnis des Patienten (siehe umseitig).

Ausführlichere Erläuterungen im Leistungsverzeichnis: <http://www.laborberlin.com/service/leistungsverzeichnis.html>

**Einwilligungserklärung
für die genetische Untersuchung des Gens DPD und zur Aufbewahrung von Proben**

Bitte der Einsendung beilegen an:

Labor Berlin - Charité Vivantes GmbH
Fachbereich Hämatologie / Tumorgenetik
Sylter Straße 2
13353 Berlin
Fax. 030 405026618

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Sie sollen nach Einschätzung des behandelnden Arztes eine Therapie mit den Medikamenten 5-Fluorouracil, Capecitabin und/oder Tegafur erhalten. Vor dem Einsatz dieser Medikamente wird eine Testung empfohlen, ob ein Mangel an dem Enzym *Dihydropyrimidin-Dehydrogenase* (DPD) vorliegt. Ein solcher Mangel ist nach bisherigem Wissen in der Regel angeboren und kann dazu führen, dass die oben genannten Medikamente in üblicher Dosierung sehr viel stärkere unerwünschte Nebenwirkungen verursachen. Diese Nebenwirkungen können in seltenen Fällen auch lebensbedrohlich sein. Liegt ein DPD-Enzymmangel vor, wird eine niedrigere Medikamentendosierung empfohlen.

Einwilligung für die genetische Untersuchung:

Ich bin über die genetischen Grundlagen bezogen auf den DPD-Enzymmangel aufgeklärt worden. Die Bedeutung und Tragweite des Ergebnisses der gewünschten Untersuchung wurden mir umfassend erläutert. Ich wünsche eine Durchführung der von meinem Arzt zur weiteren Abklärung empfohlenen Analysen. Ich bin gemäß Gendiagnostikgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen aufgeklärt worden.

Name:.....

Vorname:.....

Ort, Datum

Unterschrift

Ich möchte über das Ergebnis der genetischen Untersuchung informiert werden:

Ja Nein

Ort, Datum

Unterschrift

Einwilligung für die Weiternutzung von restlichem Probenmaterial:

Bei jeder Untersuchung bleibt Restmaterial von der entnommenen Blutprobe übrig. Das Material kann auch für die Verbesserung von Diagnostik und Behandlung Ihrer Erkrankung durch Forschung eingesetzt werden. Für den Fall einer solchen Verwendung werden sämtliche Daten in kodierter, pseudonymisierter Form verarbeitet und gespeichert. Alle Ihre persönlichen Daten und Resultate der genetischen Untersuchungen unterliegen selbstverständlich der ärztlichen Schweigepflicht.

Ich erkläre mein Einverständnis, dass ein Anteil der abgenommenen Proben für weiterführende wissenschaftliche Untersuchungen oder Untersuchungen für diagnostische Tests aufbewahrt und genutzt wird.

Ja Nein

Ort, Datum

Unterschrift